Received: 24 April 2021 | Revised: 16 March 2022 | Accepted: 17 March 2022

DOI: 10.1111/epi.17241

Epilepsia®

SPECIAL REPORT

International League Against Epilepsy classification and definition of epilepsy syndromes with onset in childhood: Position paper by the ILAE Task Force on Nosology and Definitions

Nicola Specchio[1] | Elaine C. Wirrell[2] | Ingrid E. Scheffer[3] | Rima Nabbout[4] |

SÍNDROMES EPILÉPTICOS DE INICIO EN LA INFANCIA (2-12 AÑOS)

ORLINA ACOSTA CARRERA

RESIDENTE DE 1ER AÑO NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA

OCTUBRE 2024

INTRODUCCIÓN

- Los síndromes de inicio en la niñez se pueden dividir en términos generales en tres grupos principales
- Cada síndrome tiene tipos de crisis obligatorias, características del EEG, edad de inicio y hallazgos de investigaciones claves
- La identificación precisa de un síndrome epiléptico puede proporcionar información útil sobre el pronóstico y tratamiento
- Este documento aborda las características clínicas y de laboratorio específicas de los síndromes de epilepsia que comienzan en la infancia y proporciona la justificación para cualquier cambio significativo en la nomenclatura o definición

Se dividen en 3 grupos principales:

1. Epilepsias Focales Autolimitadas (SeLFEs)
   - Epilepsia autolimitada con puntas centrotemporales (SeLECTS)
   - Epilepsia autolimitada con crisis autonómicas (SeLEAS)
   - Epilepsia visual occipital infantil (COVE)
   - Epilepsia fotosensible del lóbulo occipital (POLE)

2. Epilepsias genéticas generalizadas
   - Epilepsia de ausencia infantil
   - Epilepsia con ausencias mioclónicas
   - Epilepsia con mioclonía palpebral

3. Encefalopatías epilépticas y/o del desarrollo (DEEs)
   -Epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas (EMAtS)
   -Síndrome de Lennox-Gastaut (LGS)
   -EED-SWAS y EE-SWAS
   -Síndrome epiléptico relacionado con infección febril (FIRES)
   -Síndrome epiléptico de hemiconvulsión-hemiplejía (HHE)

TABLE 1 Childhood epilepsy syndromes

Self-limited focal epilepsies		Genetic generalized epilepsies		DEEs	
Epilepsy syndromes with focal seizures	**Formerly known as**	**Epilepsy syndromes with generalized seizures**	**Formerly known as**	**DEEs**	**Formerly known as**
SeLECTS	Childhood epilepsy with centrotemporal spikes, (benign) Rolandic epilepsy, (benign) epilepsy with centrotemporal spikes	CAE[a]	Pyknolepsy, petit mal	EMAtS	Doose syndrome
SeLEAS	Panayiotopoulos syndrome, early onset (benign) occipital epilepsy	EEM	Jeavons syndrome	LGS	No changes
COVE	Late onset (benign) occipital epilepsy or idiopathic childhood occipital epilepsy–Gastaut type	EMA	Bureau and Tassinari syndrome	DEE-SWAS EE-SWAS Landau–Kleffner syndrome (subtype of EE-SWAS)	Epileptic encephalopathy with continuous spike-and-wave in sleep, atypical (benign) partial epilepsy (pseudo-Lennox syndrome)
POLE	Idiopathic photosensitive occipital lobe epilepsy			FIRES	AERRPS, DESC
				HHE	No changes

Note: This table includes identified syndromes of this age group and not all epilepsy types.

Abbreviations: AERRPS, acute encephalitis with refractory, repetitive partial seizures; CAE, childhood absence epilepsy; COVE, childhood occipital visual epilepsy; DEE, developmental and/or epileptic encephalopathy; DEE-SWAS, developmental epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep; DESC, devastating epileptic encephalopathy in school-aged children; EEM, epilepsy with eyelid myoclonia; EE-SWAS, epileptic encephalopathy with spike-and-wave activation in sleep; EMA, epilepsy with myoclonic absence; FIRES, febrile infection-related epilepsy syndrome; HHE, hemiconvulsion–hemiplegia–epilepsy syndrome; LGS, Lennox–Gastaut syndrome; POLE, photosensitive occipital lobe epilepsy; SeLEAS, self-limited epilepsy with autonomic seizures; SeLECTS, self-limited epilepsy with centrotemporal spikes.

[a]CAE is addressed in the paper on idiopathic generalized epilepsies.[2]

1

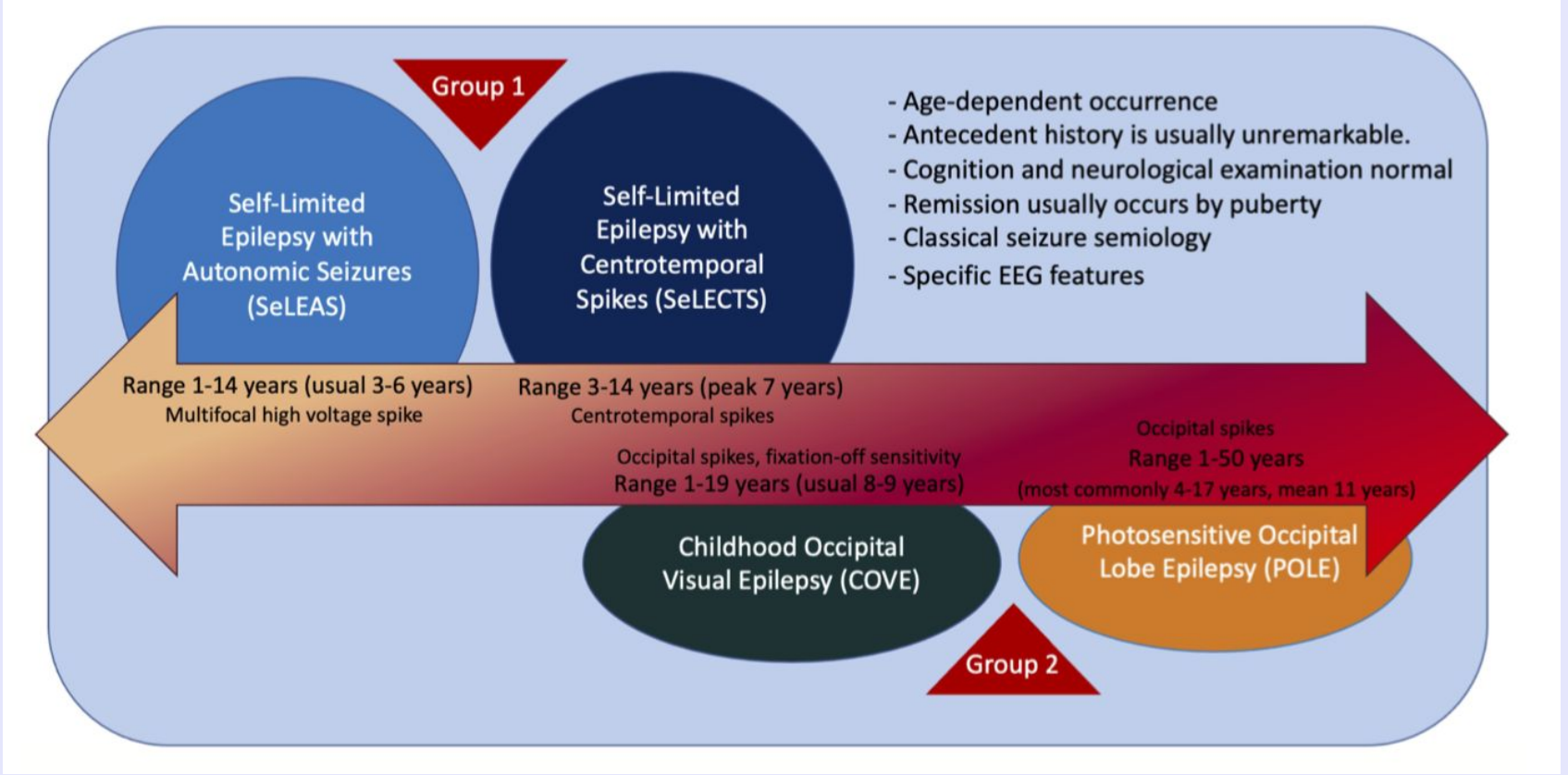
SELFES- EPILEPSIAS FOCALES AUTOLIMITADAS DE LA INFANCIA

- Son a menudo autolimitadas y generalmente de causa desconocida
- Antiguamente conocida como "benignas" o "idiopáticas"
- Representan un 25% de todas las epilepsias pediátricas
- Los presuntos factores genéticos tienen un rol importante a nivel etiológico, respaldado por la mayor incidencia de historia familiar positiva para epilepsia y anormalidades EEG focales edad dependiente
- Sin embargo, no se han identificado variantes genéticas específicas hasta el momento

1 SELFES- EPILEPSIAS FOCALES AUTOLIMITADAS DE LA INFANCIA

Características:

1. Ocurrencia dependiente de la edad, específica para cada síndrome
2. Ausencia de lesión estructural significativa del cerebro
3. Los antecedentes del nacimiento, neonatales e historia previa son usualmente normales
4. La cognición y el examen neurológico son típicamente normales
5. La remisión generalmente ocurre en la pubertad
6. Buena respuesta farmacológica
7. Predisposición genética para el rasgo EEG
8. Cada síndrome presenta una semiología clásica de las crisis y pueden evolucionar a crisis tónico-clónicas bilaterales
9. Características específicas del EEG: anomalías epileptiformes con morfología y localización distintivas (según el síndrome de epilepsia), a menudo activadas con el sueño. El EEG tiene un fondo normal.


Group 1
Self-Limited Epilepsy with Autonomic Seizures (SeLEAS)
Self-Limited Epilepsy with Centrotemporal Spikes (SeLECTS)
- Age-dependent occurrence
- Antecedent history is usually unremarkable.
- Cognition and neurological examination normal
- Remission usually occurs by puberty
- Classical seizure semiology
- Specific EEG features
Range 1-14 years (usual 3-6 years)
Multifocal high voltage spike
Range 3-14 years (peak 7 years)
Centrotemporal spikes
Occipital spikes, fixation-off sensitivity
Range 1-19 years (usual 8-9 years)
Occipital spikes
Range 1-50 years
(most commonly 4-17 years, mean 11 years)
Childhood Occipital Visual Epilepsy (COVE)
Photosensitive Occipital Lobe Epilepsy (POLE)
Group 2

- Se reconocen dos niveles de síndromes, basados en el pronóstico a largo plazo:

Grupo 1
La remisión se espera en <u>todos los casos</u> en la adolescencia, y si se inicia el tratamiento, no se debe continuar más allá de esa edad

Grupo 2
La remisión es <u>muy probable.</u> Sin embargo, algunos pacientes pueden persistir con crisis después de la adolescencia. Frecuentemente se prescribe FAC que se logran suspender con éxito sin recurrencia. Algunos casos raros pueden requerir una duración más prolongada

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

- SeLFEs más frecuente: 6-7% de todas las epilepsias de la infancia
- Edad de inicio: 4-10 años (rango 3-14 años) en el 90% con peak a los 7 años
- Incidencia es de aproximadamente 6,1 por 100.000 niños < 16 años
- Ligera predominancia masculina (60%)

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

- Antecedentes perinatales y neonatales suelen ser normales
    - 5-15% antecedente crisis febriles, raramente puede haber antecedentes de SeLEAS
- El DSM, cognición, examen neurológico y CC previo a crisis son típicamente normales
- Generalmente se resuelven en la pubertad (pueden continuar hasta los 18 años), típicamente responden adecuadamente a los FAC
- El pronóstico para la remisión de las crisis es excelente, incluso en quienes las crisis son inicialmente difíciles de controlar

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Crisis:

- Obligatorias para el diagnóstico: crisis focales con rasgos operculares frontoparietales característicos y/o crisis tónicoclónicas bilaterales nocturnas
- Las crisis son breves (< 2 a 3 min) y pocas (la mayoría tienen < de 10 crisis en su vida)
- Pueden ocurrir esporádicamente, con crisis frecuentes que se observan durante unos pocos días o semanas y luego pudiendo pasar varios meses antes de la próxima crisis

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

La semiología característica de las crisis focales incluye:

- 1. Síntomas somatosensoriales: con entumecimiento o parestesia unilateral de la lengua, labios, encías y cara interna de la mejilla
- 2. Signos motores orofaciales: específicamente contracciones tónicas o clónicas de un lado de la cara, boca y lengua, que luego involucra un lado de la cara
- 3. Arresto del habla: Disartria o anartria, pero pueden entender el lenguaje
- 4. Sialorrea, un síntoma ictal característico

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Crisis:

- En algunos casos durante el sueño evolucionan rápidamente a una actividad TC del miembro superior ipsilateral, a una crisis hemiclónica ipsilateral o a una crisis focal a TC bilateral
- La parálisis de Todd puede ocurrir postictalmente
- En las crisis nocturnas, a menudo no se observa el componente focal inicial
- Las crisis ocurren durante el sueño en 80% a 90% de los pacientes y solo en vigilia en <20% de los niños
- No se observan características cognitivas (ej: alucinaciones gustativas), emocionales (ej: miedo), y/o autonómicas

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Crisis:

- El estatus epiléptico focal motor o focal a bilateral tónico-clónico (> 30 min) es raro, debe llevar a replantear el diagnóstico
- La aparición de crisis de ausencia atípicas, crisis atónicas focales y crisis focales motoras con mioclonus negativo con pérdida del equilibrio y caídas, debe sugerir evolución a EE-SWAS, y se debe buscar evidencia de deterioro cognitivo o regresión
- Las crisis tónico-clónicas generalizadas, a diferencia de las crisis focales a bilaterales TC, durante la vigilia son excluyentes, pero pueden ser difíciles de diferenciar clínicamente

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EGG:

- La actividad de fondo suele ser normal, con la presencia de una arquitectura del sueño normal
- Son obligatorio para el diagnóstico complejos de punta y onda lenta centro-temporales de gran amplitud (>200 µV), que se activan durante la somnolencia y el sueño.
- Son ondas agudas, trifásicas de alto voltaje (100– 300 µV) frecuentemente seguido de ondas lentas de alto voltaje

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EGG:

- Las anormalidades pueden ser aisladas u ocurrir en trenes
- Pueden ser unilaterales o bilaterales e independientes
- También puede cambiar de tal manera que se vuelvan bilateralmente sincrónicas
- En 10%-20% de los niños las ondas agudas centro-temporales o complejos de punta y onda pueden activarse mediante la estimulación sensorial de los dedos de las manos o de los pies.

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EGG:

- Las crisis son típicamente infrecuentes, es raro obtener un registro ictal
- Las crisis pueden ir acompañadas de una breve disminución en la amplitud de fondo del EEG, seguido de alteraciones de onda aguda difusas de amplitud creciente, predominantemente en una región centro-temporal, seguido por desaceleración de alta amplitud y luego un retorno al registro EEG interictal usual
- Con crisis focales a bilaterales tónico-clónicas, los ritmos ictales pueden volverse ondas agudas bilateralmente sincrónicas (a diferencia de las generalizadas) o actividad de puntas y ondas

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EEG en vigilia mostrando anormalidad de punta y onda de alta amplitud en C4 y T4, en la región centrotemporal derecha

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EEG en sueño muestra un aumento de las anormalidades inter-ictales y mayor amplitud

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

EEG peri-ictal, anormalidades repetitivas punta y onda en zonas centro temporales y centrales derecha. Esta actividad desaparece y inicia una actividad rápida de bajo voltaje que aumenta en amplitud y baja en frecuencia

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Neuroimagen:

- Es normal o puede mostrar hallazgos inespecíficos
- Si se realiza el diagnóstico electroclínico de SeLECTS y no hay características atípicas, no se requiere neuroimagen
- Los pacientes con epilepsia focal debido a anomalías estructurales, como displasia cortical focal, heterotopía o tumores cerebrales de bajo grado, pueden simular SeLECTS, pero por lo general muestran características atípicas, como alteraciones unilaterales en el EEG o fármaco-resistencia

1.1

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Genética:

- Los factores genéticos juegan un papel etiológico importante: mayor incidencia de antecedentes familiares positivos para epilepsia o crisis febriles, y alteraciones focales en el EEG dependientes de la edad en familiares de pacientes con SeLECTS
- Hasta el momento, no existen variantes genéticas patógenas identificadas en la mayoría de los niños con SeLECTS
- Se pueden encontrar variantes heterocigotas patógenas en GRIN2A en individuos con SeLECTS, quienes pueden mostrar evolución a EE-SWAS, con deterioro del lenguaje y cognitivo asociado.
- Además, se han detectado variantes del número de copias en raras ocasiones
- Otras etiologías genéticas como el síndrome de X frágil (FraX) deben ser consideradas

1.1 EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON PUNTAS CENTROTEMPORALES (SELECTS)

Diagnósticos Diferenciales:

- **EED- SWAS o EE- SWAS**: se pueden presentar con crisis similares, pero se pueden distinguir por la regresión cognitiva y del lenguaje. Los niños con SeLECTS rara vez pueden evolucionar a este síndrome
- Crisis focales debidas a causas estructurales
- **Otros SeLFEs**
- **Sd. X frágil**, debe excluirse en hombres con discapacidad intelectual, ya que los cambios de EEG en FraX pueden imitar aquellos observados en SeLECTS

TABLE 2 Self-limited epilepsy with centrotemporal spikes

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Focal seizures with dysarthria, sialorrhea, dysphasia, and unilateral clonic or tonic–clonic movement of mouth in wakefulness or sleep and/or nocturnal focal to bilateral tonic–clonic seizures in sleep only If seizures occur during sleep, they are seen within 1 h of falling asleep or 1–2 h prior to awakening	Focal motor or generalized convulsive status epilepticus >30 min Usual seizure frequency more than daily Daytime seizures only	Generalized tonic–clonic seizures during wakefulness Atypical absences Seizures with gustatory hallucinations, fear, and autonomic features
EEG	High-amplitude, centrotemporal biphasic epileptiform abnormalities	Sustained focal slowing not limited to the postictal phase Persistently unilateral centrotemporal abnormalities on serial EEGs Lack of sleep activation of centrotemporal abnormalities	
Age at onset		>12 years	<3 years or >14 years
Development at onset		Moderate to profound intellectual disability	Neurocognitive regression with a continuous spike-and-wave pattern in sleep (suggests EE-SWAS)
Neurological exam		Hemiparesis or focal neurological findings, other than Todd paresis	
Imaging			Causal lesion on brain MRI
Course of illness	Remission by mid to late adolescence No developmental regression		Neurocognitive regression with a continuous spike-and-wave pattern in sleep suggests evolution to EE-SWAS
An MRI is not required for diagnosis but should be strongly considered in cases with alerts. An ictal EEG is not required for diagnosis.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, SeLECTs can be diagnosed without EEG and MRI in children without alerts who meet all other mandatory and exclusionary criteria.			

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

- Anteriormente conocida como Sd de Panayiotopoulos

- Es la causa más común de estatus epiléptico no convulsivo afebril en la infancia
- La edad usual al inicio es entre los 3 y 6 años (70% de los casos) pero está en un rango entre los 1 y 14 años
- Ambos sexos son afectados similarmente
- Los antecedentes perinatales y neonatales son normales

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

- Se observa una historia de crisis febriles en 5% a 17% de los pacientes
- El perímetro cefálico, desarrollo y la cognición son normales
- La frecuencia de las crisis es típicamente baja, con aproximadamente 25% de los niños que solo tienen 1 crisis únicamente, y la mayoría tienen < 5 crisis en total
- Las crisis típicamente remiten dentro de 1 a 2 años, con un neurodesarrollo normal, aunque aproximadamente el 20% de los pacientes pueden evolucionar a otro tipo de SeLFEs, más comúnmente SeLECTS
- Raramente, SeLEAS puede evolucionar a EE-SWAS

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

Crisis:

- Son mandatorias para el diagnóstico las crisis focales autonómicas, con o sin alteración de la conciencia
- Los rasgos autonómicos al inicio pueden variar, pero con mayor frecuencia incluyen **arcadas, palidez, rubicundez, náuseas, malestar o dolor abdominal**
- El vómito es la manifestación autonómica más frecuente, ocurriendo en aproximadamente el 75% de los niños y lleva a un diagnóstico erróneo de gastroenteritis o migraña
- Otros rasgos autonómicos adicionales incluyen manifestaciones pupilares (midriasis), cambios en la T° o cardiorrespiratorios (respiración, cianosis o frecuencia cardíaca)

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

Crisis:

- Rara vez ocurre un síncope
- Las crisis frecuentemente evolucionan con desviación ocular o cefálica, hipotonía generalizada y crisis clónicas focales (hemiclónicas) o focales con evolución bilateral tónico-clónica
- La conciencia se preserva usualmente al inicio de las crisis y puede fluctuar en su grado de deterioro a medida que la crisis progresa
- Más del 70% de las crisis ocurren durante el sueño
- Las crisis son frecuentemente prolongadas y pueden durar más de 30 minutos

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

EEG:

- La actividad de fondo es normal
- Típicamente se observan ondas agudas multifocales de alto voltaje o complejos de punta y onda, frecuentemente sobre las regiones posteriores al inicio de la enfermedad
- Las anormalidades pueden mostrar marcada variabilidad en términos de localización en EEG secuenciales, y el predominio de anomalías podría moverse a cualquier región centrotemporal o a la región frontopolar
- También se pueden observar anomalías generalizadas

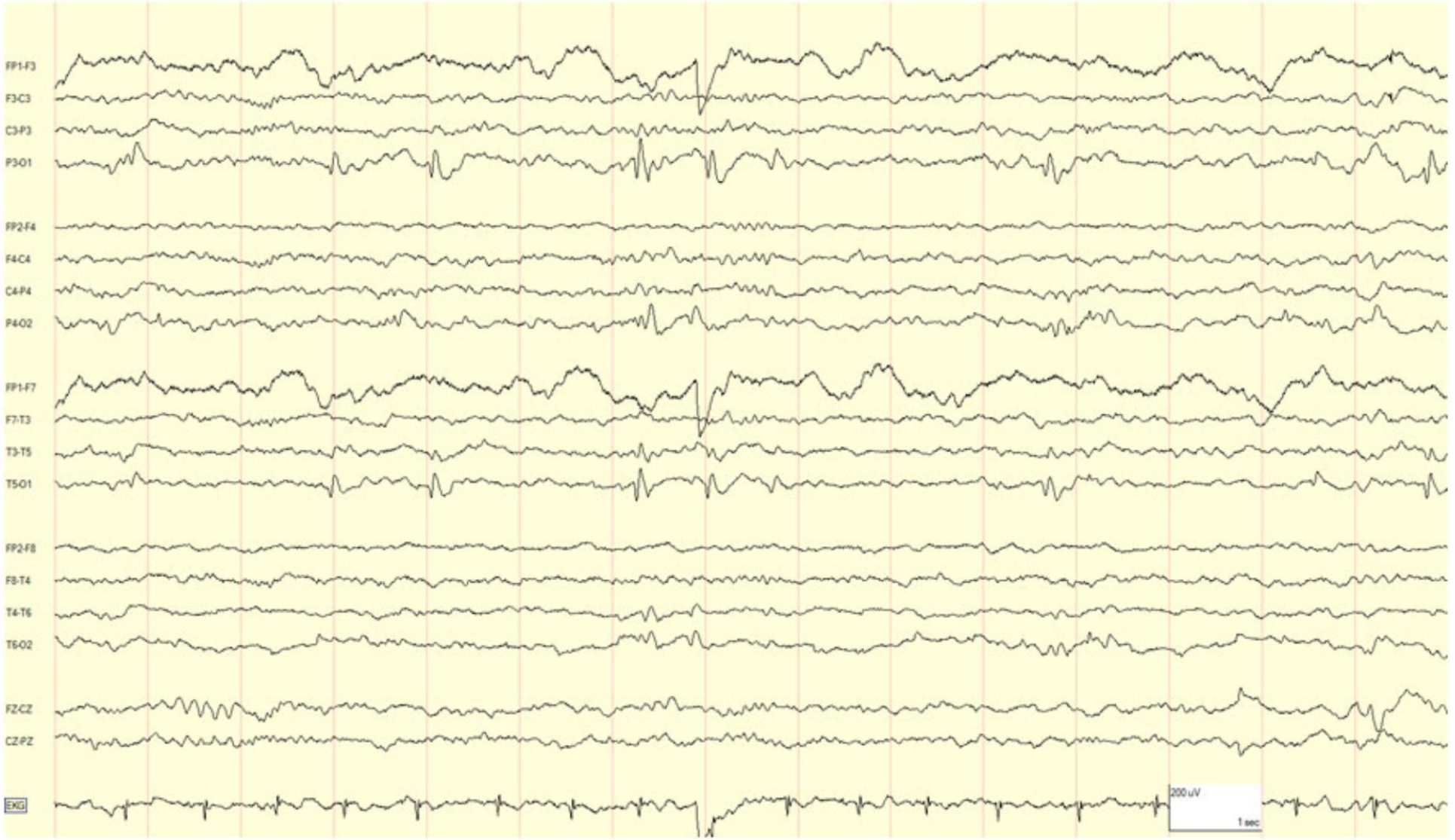
1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

EEG:

- Las anomalías del EEG son activadas tanto por la privación del sueño como por el sueño
- El cierre ocular típicamente activa las anomalías posteriores.

1.2


FP1-F3
F3-C3
C3-P3
P3-O1
FP2-F4
F4-C4
C4-P4
P4-O2
FP1-F7
F7-T3
T3-T5
T5-O1
FP2-F8
F8-T4
T4-T6
T6-O2
FZ-CZ
CZ-PZ
EKG
200 uV
1 sec

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

Neuroimagen:

- La neuroimagen, si se realiza, no muestra lesión causal
- Se debe considerar la RM en aquellos casos con crisis recurrentes o presentaciones atípicas
- Los hallazgos de RM inespecíficos no deben excluir un diagnóstico de SeLEAS

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

Genética:

- SeLEAS probablemente esté determinado genéticamente, sin embargo, hasta el momento no se han detectado variantes genéticas causales
- Existe una mayor prevalencia de crisis febriles en familiares de primer grado y reportes de casos de hermanos con otras SeLFEs
- No existe una indicación clara para realizar pruebas genéticas en la mayoría de los pacientes; sin embargo se han informado casos raros con variantes patogénicas SCN1A

1.2

EPILEPSIA AUTOLIMITADA CON CRISIS AUTONÓMICAS (SELEAS)

- Diagnóstico Diferenciales:
- Otras epilepsias:
- Crisis focales debidas a anomalías cerebrales estructurales. La epilepsia del lóbulo temporal en la primera infancia y las epilepsias occipitales estructurales que pueden presentarse con vómitos ictales
- SeLECTs
- COVE se distingue por síntomas visuales prominentes, a diferencia de las características autonómicas
- Epilepsia focal familiar con focos variables. Se producen diferentes epilepsias focales en otros miembros de la familia, pero generalmente no se observa SeLEAS
- Otras condiciones:
- Trastornos asociados a la migraña como el vértigo paroxístico benigno
- Síncope
- Otros trastornos médicos asociados con vómitos intermitentes

TABLE 3 Self-limited epilepsy with autonomic features

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Focal autonomic seizures, with or without impaired awareness Autonomic symptoms often involve prominent retching and vomiting, but may also include malaise, pallor, flushing, abdominal pain, and pupillary or cardiorespiratory changes	Seizure frequency greater than monthly	
EEG	High-amplitude, focal or multifocal epileptiform abnormalities that increase in drowsiness and sleep	Sustained focal slowing not limited to the postictal phase Unilateral focal abnormalities in a consistent focal area across serial EEGs	
Age at onset		<3 years or >8 years	<1 year or >14 years
Development at onset		Moderate to profound intellectual disability	Neurocognitive regression with a continuous spike-and-wave pattern in sleep (suggests EE-SWAS)
Neurological exam		Hemiparesis or focal neurological findings, other than Todd paresis	
Imaging			Causal lesion on brain MRI
Course of illness	Remission by early to mid adolescence No developmental regression		Neurocognitive regression with a continuous spike-and-wave pattern in sleep suggests evolution to EE-SWAS
An MRI is not mandatory for diagnosis but should be done in the presence of any alerts. An ictal EEG is not required for diagnosis.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, at a minimum, an interictal EEG is required to confidently diagnose this syndrome.			

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

- Síndrome de COVE, anteriormente conocido como síndrome de Gastaut.
- Prevalencia de 0.3% de los niños con crisis afebriles de diagnóstico reciente
- La edad de inicio es típicamente de 8 a 9 años, con un rango de un 1 a 19 años de edad
- Ambos sexos se ven igualmente afectados
- Antecedentes y la historia de nacimiento son normales

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

- Desarrollo y cognición normales, aunque se han descritos trastornos cognitivos leves
- El tamaño de la cabeza y el examen neurológico son normales
- La remisión ocurre en el 50% a 80% de los pacientes durante la pubertad, con o sin la administración de FAC. Las crisis frecuentemente responden a los FAC
- La remisión es más segura en el 90% de los pacientes que solo presentan crisis focales
- La ocurrencia de las crisis tónico-clónicas bilaterales se asocia con una menor tasa de remisión.

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

Crisis:

- La presencia de crisis focales sensitivas visuales durante la vigilia es obligatorio para el diagnóstico
- Tienen un inicio brusco, son breves (segundos, la mayoría duran <3 min, rara vez hasta 20 min), y frecuentes sin tratamiento
- Típicamente, ocurren fenómenos visuales elementales, descritos como pequeños círculos multicolores vistos en la visión periférica. Esto puede ser seguido por una desviación ocular o un giro de la cabeza (hacia el lado de la crisis)

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

Crisis:

- Otras características incluyen ceguera ictal, alucinaciones visuales complejas o ilusiones (palinopsia, micropsia, metamorfopsia), dolor orbitario, aleteo del párpado, o cierre repetido de ojos
- La crisis puede extenderse fuera del lóbulo occipital, lo que resulta en hemiparestesia, deterioro de la consciencia (14%), y hemiclonías (43%) o crisis focal con evolución a tónico-clónica bilateral (13%)
- Pueden ocurrir crisis de ausencia típicas rara vez en algunos pacientes después del inicio de las crisis sensoriales
- Puede haber cefalea ictal o postictal, náuseas, o vómitos. La cefalea postictal con rasgos “migraña like” es común (en 50% de los pacientes)

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

EEG:

- La actividad de fondo es normal
- Se observan, típicamente ondas agudas o complejos de puntas y ondas occipitales interictales, pero solo pueden ocurrir durante el sueño
- Las anomalías centro-temporales, frontales o generalizadas también están presentes en el 20 % de los casos
- La sensibilidad por la "fixation-off" (la facilitación AE con la eliminación de la visión central) se ha observado en 20%-90% de los pacientes, pero no es patognomónico de este síndrome

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

EEG:

- Las anomalías del EEG se resaltan con la privación del sueño y el sueño
- La COVE raramente puede evolucionar a EE-SWAS; por lo tanto, si ocurre una regresión cognitiva, se debe realizar un EEG del sueño

1.3 EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

Neuroimagen:

- La neuroimagen es normal
- La RM se requiere para excluir una anomalía cerebral estructural.

Genética:

- No se requieren pruebas genéticas, ya que no hay genes identificados para este síndrome de epilepsia
- Se supone que la etiología es genética y probablemente compleja/poligénica en su herencia
- Historia familiar de crisis febriles o epilepsia ocurre hasta en un tercio de los casos, y una historia familiar de la migraña se informa en 9 % al 16 % de los casos

1.3

EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

Diagnósticos Diferenciales:

Otras epilepsias:

- Crisis focales debidas a una anormalidad cerebral estructural
- Enfermedad celíaca, epilepsia y síndrome de calcificación cerebral (CEC): se distingue por la presencia de calcificación en el lóbulo occipital, que se observa mejor en TAC.
- Sd MELAS: encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios similares a accidentes cerebrovasculares
- La enfermedad de Lafora: epilepsia mioclónica progresiva, que se distingue por la presencia de regresión, mioclonus prominente, ataxia progresiva y espasticidad

1.3 EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DE LA INFANCIA (COVE)

Diagnósticos Diferenciales:

Otras condiciones:

- La migraña con aura visual puede distinguirse por el desarrollo más gradual y mayor duración del aura, y las características de los fenómenos visuales
- Síndrome de encefalopatía posterior reversible (PRES) que se presenta con crisis sintomáticas agudas, que se resuelven con control de la hipertensión

TABLE 4 Childhood onset visual epilepsy

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Focal sensory visual seizures with elementary visual phenomena (multicolored circles), with or without impaired awareness, and with or without motor signs (deviation of the eyes or turning of the head) Seizures arise predominantly or exclusively from wakefulness	Prolonged seizure lasting >15 min GTCS during wakefulness	Drop (tonic or atonic) seizures Atypical absences Progressive myoclonus
EEG	Occipital spikes or spikes-and-wave abnormalities (awake or sleep)	Sustained focal slowing not limited to the postictal phase	
Age at onset		<6 years >14 years	<1 year or >19 years
Development at onset		Intellectual disability	Neurocognitive regression
Neurological exam		Any significant neurological examination abnormality	Persistent visual field deficit
Imaging			Causal lesion on brain MRI Cerebral occipital lobe calcifications
Course of illness			Neurocognitive regression Development of myoclonic seizures, ataxia, spasticity
An MRI is required for diagnosis to exclude a causal lesion. An ictal EEG is not required for diagnosis.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, at a minimum, an interictal EEG and MRI are required to confidently diagnose this syndrome.			

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

- Síndrome de epilepsia raro que tiene inicio en la infancia y adolescencia
- Se caracteriza por la presencia de crisis focales inducidas por estímulos fóticos que involucran el lóbulo occipital en individuos con desarrollo examen neurológico e intelecto normal
- Estimaciones sugieren que POLE representa un 0.7% de las epilepsias infantiles
- La edad de inicio ocurre entre 1 y 50 años, pero es más común entre los 4 y 17 años (media de 11 años) de edad, aunque también se informan casos raros con inicio en adultos.
- Existe un fuerte predominio femenino.

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

- Los antecedentes y la historia del nacimiento sin relevancia
- El desarrollo es normal, PC y examen neurológico son normales
- El pronóstico es variable:
    - Algunos pacientes tendrán solo unas pocas crisis
    - Otros tendrán una remisión de las crisis epilépticas con el tiempo
    - Oros continuarán teniendo crisis inducidas por estímulos fóticos

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

Crisis:

- Las crisis focales sensoriales visuales inducidas por estímulos fóticos (luz parpadeante) son obligatorios para el diagnóstico y el principal tipo de crisis
- Los síntomas sensoriales visuales incluyen luces, manchas de colores, alucinaciones visuales, pérdida de visión o visión borrosa que se mueve a través del campo visual
- Existe una versión asociada de cabeza y ojos en la que el paciente siente que está siguiendo el fenómeno visual
- Las crisis son típicamente breves (<3 min), aunque pueden ocurrir crisis prolongadas

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

Crisis:

- Las crisis pueden progresar a cefalea, sensación epigástrica autonómica o vómitos, y compromiso de la conciencia asociada a una crisis focal con evolución a bilateral tónica-clónica
- Con poca frecuencia, las crisis pueden surgir del sueño sin inducción fótica.
- La superposición entre este síndrome y el IGEs está bien descrita, y por lo tanto se pueden observar crisis mioclónicas, crisis de ausencia y tónicas-clónicas generalizadas.
- La frecuencia de las crisis es variable

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

EEG:

- La actividad de fondo en el EEG es normal
- Pueden coexistir complejos generalizados de punta y onda o puntas centrotemporales.
- Los complejos occipitales de punta y onda o de polipunta y onda se facilitan mediante el cierre de los ojos y la estimulación fótica intermitente

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

EEG:

- La actividad epileptiforme es provocada por privación y sueño.
- El inicio ictal es en el lóbulo occipital contralateral al campo visual que contiene los fenómenos sensoriales visuales.
- Los patrones ictales pueden extenderse al lóbulo temporal homolateral o el lóbulo occipital contralateral.

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

Neuroimagen:

- La neuroimagen es normal

Genética:

- En un tercio de los pacientes se informan antecedentes familiares
- Se han informado algunas familias con miembros afectados en varias generaciones
- Existe una considerable superposición con los IGE y con los SeLECTS
- No existe ningún gen conocido

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

Diagnósticos Diferenciales:

- Otras epilepsias:
  - Epilepsia con mioclonias palpebrales (EEM) es diferenciada por las mioclonías palpebrales prominentes y por la ausencia de alucinaciones visuales y de la versión oculocefalica.
  - SeLEAS
  - COVE: síntomas visuales que no son desencadenados por estímulos fóticos
  - Crisis focales debidas a una anomalía cerebral estructural: síntomas visuales no desencadenados por estímulos fóticos

1.4

EPILEPSIA DEL LÓBULO OCCIPITAL FOTOSENSIBLE (POLE)

Diagnósticos Diferenciales:

Otras epilepsias:

- La enfermedad de Lipofuscinosis Ceroide Neuronal tipo 2 se presenta en niños más pequeños (<5 años de edad), el EEG demuestra característicamente una respuesta fotoparoxística a baja frecuencias (1–3 Hz). Los niños tienen regresión cognitiva progresiva, ataxia y pérdida visual.
- La enfermedad de Lafora se presenta con crisis focales sensoriales visuales. Se asocia con una epilepsia mioclónica progresiva con mioclonías incapacitantes, deterioro cognitivo y ataxia

Otras condiciones:

- La migraña con aura visual tiene fenómenos visuales que son de mayor duración y cualitativamente diferentes (lineales, en zig-zag, o fenómenos espectrales de fortificación)

TABLE 5 Photosensitive occipital lobe epilepsy

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Focal sensory visual seizures (see text), which may evolve to bilateral tonic–clonic seizures Seizures are triggered by photic stimuli, such as flickering sunlight	Prolonged seizures lasting >15 min	Eyelid myoclonia Progressive myoclonus
EEG	Occipital epileptiform abnormalities facilitated by eye closure and IPS	Sustained focal slowing not limited to the postictal phase Photoparoxysmal response at slow photic frequency (1–2 Hz; suggest CLN2 disease)	
Age at onset		<4 years or >17 years	<1 year or >50 years
Development at onset		Moderate to profound intellectual disability	Neurocognitive regression
Neurological exam		Any significant neurological examination abnormality	Permanent visual field deficit
Imaging			Causal lesion on brain MRI
An MRI is required for diagnosis to exclude a causal lesion. An ictal EEG is not required for diagnosis.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, at a minimum, an EEG and MRI are required to confidently diagnose this syndrome.			

EPILEPSIAS GENÉTICAS GENERALIZADAS

- Esencialmente todos los síndromes de epilepsia generalizada que tienen inicio en la infancia tienen una **etiología genética**
- Siguen una herencia compleja, de base poligénica, con o sin contribución de factores ambientales
- Entre las EGG de inicio en la infancia, la más común y mejor delimitada es el síndrome IGE de CAE, que se analiza en el documento IGE
- Estudios recientes han destacado que algunas IGE pueden ser debidos a trastornos monogénicos como el síndrome de déficit de GLUT1

EPILEPSIAS GENÉTICAS GENERALIZADAS

- Otros síndromes de EGG infantil incluyen dos síndromes distintos:
  - **Epilepsia con ausencia mioclónica (EMA)**
  - **Epilepsia con mioclonía palpebral (EEM)**
- Estos síndromes tienen un pronóstico más variable que el CAE, con una mayor proporción de casos que tienen crisis farmacorresistentes y comorbilidades cognitivas más frecuentes
- Con frecuencia presentan antecedentes familiares de epilepsia, pueden incluir síndromes de IGE, así como epilepsia genética con crisis febriles plus

EPILEPSIAS GENÉTICAS GENERALIZADAS

1. Epilepsia de ausencia infantil **(Se describe en el documento epilepsias generalizadas idiopáticas (IGEs)**
2. Epilepsia con mioclonía palpebral
3. Epilepsia con ausencias mioclónicas

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

- Anteriormente conocido como síndrome de Jeavons
- Se caracteriza por la tríada de frecuentes **mioclonías palpebrales, con o sin ausencias, inducidas por el cierre ocular y por estimulación fótica**
- La mioclonía palpebral suele ser más prominente al despertar
- Hay un subgrupo de pacientes con EEM tiene prominente inducción fótica de las mioclonías palpebrales (con o sin ausencia) y ausencia o crisis mioclónica
- ” Síndrome de girasol", debido al comportamiento de búsqueda del sol, como fuente de luz al inicio de la crisis
- Este subgrupo se puede denominar "EEM con inducción fótica prominente"

2.2 EPILEPSIA CON MIOCLONÍAS PALPEBRALES (EEM)

- Este síndrome es raro.
- Representa del 1,2% al 2,7% de todos los casos de epilepsia
- La edad promedio de inicio es de 6 a 8 años, con un rango de 2–14 años
- Hay predominio femenino 2:1
- Los antecedentes e historia del nacimiento son normales
- El desarrollo y la cognición son a menudo normales, aunque se observan personas con funcionamiento intelectual limítrofe y discapacidad intelectual
- El examen neurológico es normal

2.2 EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

- Las crisis tónico-clónicas generalizadas a menudo se controlan con FAC, mientras que las mioclonías palpebrales no se controlan completamente
- En la vida adulta, la mioclonía palpebral por sí sola puede no asociarse a cambios en el EEG y, por lo tanto, representa un trastorno del movimiento
- La EEM suele ser una afección de por vida
- Medidas ambientales para reducir la exposición a la luz son importantes en estos pacientes: uso de sombreros y lentes de sol

2.2 EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

Crisis:

- Son obligatorias para el diagnóstico las mioclonías palpebrales: breves, repetitivas sacudidas mioclónicas rítmicas de 3 a 6 Hz de los párpados y a menudo con simultánea supraversión de los globos oculares y extensión de la cabeza.
- Estas crisis son muy breves (típicamente 1 a 3 s, siempre <6 s) y pueden ocurrir varias veces al día, incluso muchas veces por hora
- Por lo general se inducen por el cierre lento de los ojos involuntario o voluntario, o por la exposición a luz brillante o luz solar
- Durante la mioclonía palpebral, la conciencia puede estar intacta o levemente alterada.

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

Crisis:

- Hasta el 20% de los pacientes desarrollan un estatus epiléptico mioclónico palpebral.
- La mioclonía palpebral también puede estar asociada con crisis de ausencia
- Algunos pacientes tienen crisis de ausencias típicas sin mioclonía palpebral
- Las crisis tónico-clónicas generalizadas ocurren en la mayoría de los casos, pero suelen ser poco frecuentes
- Pueden ser provocadas por privación del sueño, consumo de alcohol o estimulación fótica

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

Crisis:

- En los pacientes con inducción fótica prominente, las mioclonías palpebrales (con o sin ausencia), las ausencias o las crisis mioclónicas se asocian típicamente con comportamientos como colocarse en frente a una fuente de luz y agitar la mano frente a los ojos, frotarse la frente, acercarse a un televisor análogo o usar otros medios para crear un efecto de luz parpadeante La activación sostenida puede provocar una crisis tónico-clónica generalizada
- La presencia de mioclonías frecuentes en las extremidades debe sugerir un diagnóstico de un síndrome alternativo. Las crisis focales son excluyentes

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

EEG:

- La actividad de fondo es normal
- Interictalmente, se observan breves ráfagas de rápidas (3-6 Hz) irregulares y generalizados complejos de polipuntas y ondas, son frecuentes
- Se vuelven más breves y fragmentados durante el sueño
- Los registros ictales muestran complejos de polipunta o polipunta y onda generalizados irregulares de gran amplitud, en una frecuencia de 3 a 6 Hz

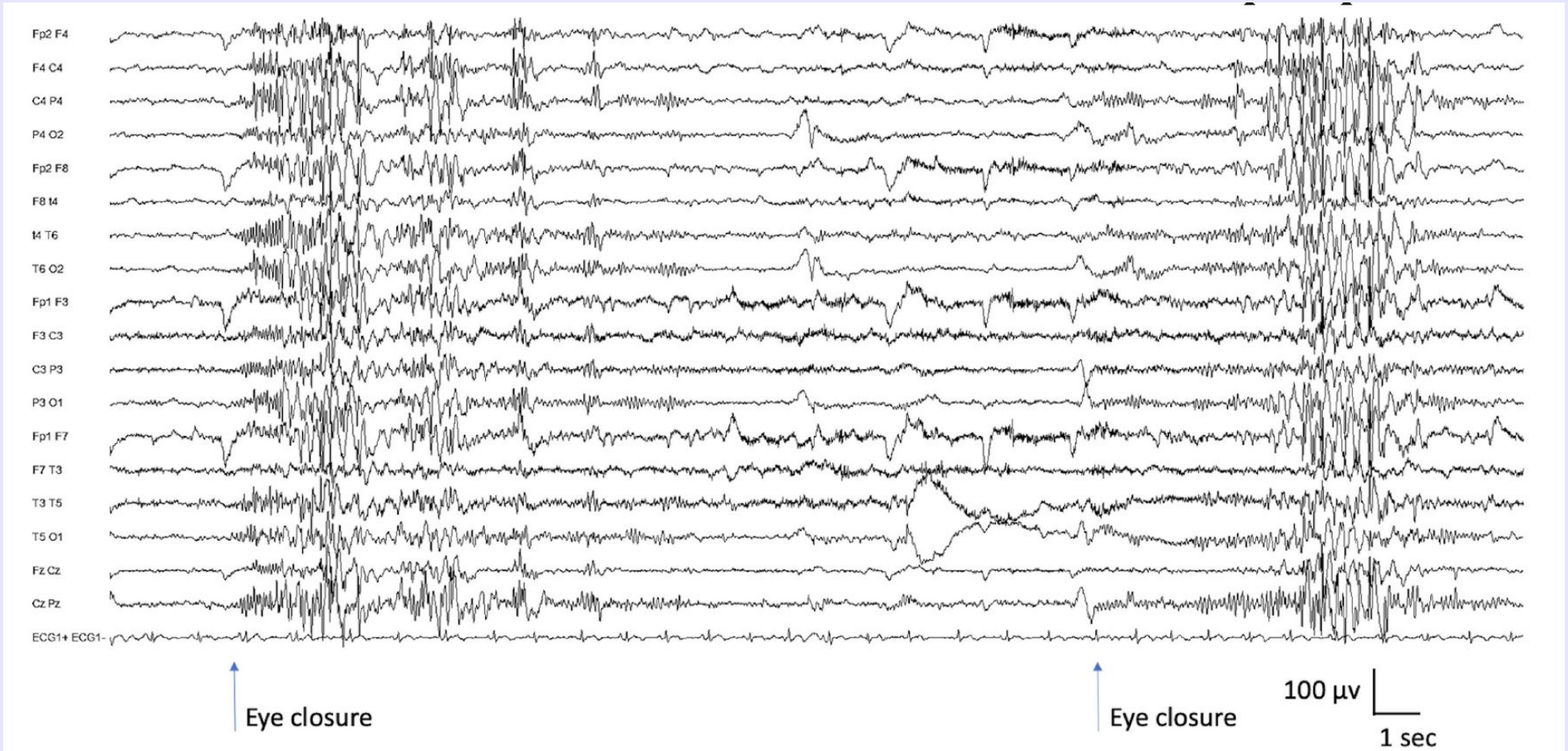


FIGURE 4 Ictal electroencephalogram of 14-year-old patient with epilepsy with eyelid myoclonia. Background activity is normal. Each time the patient closes the eyes (eye closure artifact is seen), there is a generalized polyspike-and-wave discharge lasting between 6 and 8 s, clinically associated with eyelid myoclonia. During the second event, soon after eye closure, there is a fast activity discharge that builds up

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

Neuroimagen:

- No se requiere RM con una presentación clínica típica, pero si se realiza, esta no muestra ninguna anomalía causal

Genética:

- No se identifica una única variante genética patógena en la mayoría de los pacientes
- La historia familiar de crisis epilépticas está presente en 25% a 83% de los casos, usualmente crisis generalizadas
- 20% antecedentes familiares de EGI o CTCG
- 50% antecedentes de crisis febriles plus

2.2

EPILEPSIA CON MIOCLONIAS PALPEBRALES (EEM)

Diagnóstico Diferencial:

Otras epilepsias:

- Síndromes IGE con crisis de ausencia (CAE, epilepsia de ausencia juvenil y epilepsia mioclónica juvenil) pueden tener fotosensibilidad en el EEG; sin embargo, no se observa mioclonía palpebral prominente
- POLE se presenta con crisis inducidas visualmente, pero sin mioclonía palpebral
- Otras epilepsias de aparición temprana con mioclonías y fotosensibilidad, incluidas epilepsias monogénicas raras como como lipofuscinosis ceroide neuronal

Otras condiciones:

- Tics faciales
- Parpadeo compulsivo

TABLE 6 Epilepsy with eyelid myoclonia

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Eyelid myoclonia (see text)	Inability to induce eyelid myoclonia in the office by slow eye closure during exposure to bright light in an untreated patient Myoclonic jerks affecting limbs—strongly consider JME	Any of the following seizure types: • Myoclonic–absence seizures • Focal seizures
EEG	Eye closure and intermittent photic stimulation elicits fast (3–6 Hz) generalized polyspikes or polyspike-and-wave complexes		Focal slowing Consistently unilateral focal spikes Generalized slow spike-and-wave pattern at frequency < 2.5 Hz (unless it is at the end of a higher frequency burst) Diffuse background slowing that is not limited to the postictal period Lack of EEG correlate with typical clinical event
Age at onset			<2 years or >14 years
Neurological exam		Focal neurological findings	
Imaging		Potentially relevant abnormal neuroimaging, excluding incidental findings (see text)	Abnormal neuroimaging with causative lesion
Course of illness			Progressive cognitive decline over the course of the epilepsy
An MRI is not required for diagnosis. An ictal EEG is not required for diagnosis, provided that eyelid myoclonia has been observed clinically by the diagnosing provider and the interictal study shows fast (3–6 Hz) generalized polyspikes or polyspike-and-wave complexes induced by eye closure or intermittent photic stimulation. However, most untreated patients will have recorded photoparoxysmal response with eyelid myoclonia on a routine EEG performed during intermittent light stimulation.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, epilepsy with eyelid myoclonia can be diagnosed in persons who meet all other mandatory and exclusionary clinical criteria if they have eyelid myoclonia witnessed by the examiner or captured on home video.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: EEG, electroencephalogram; JME, juvenile myoclonic epilepsy; MRI, magnetic resonance imaging.

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

- Sindrome de epilepsia infantil muy raro que se presenta con crisis de ausencias mioclónicas diarias
- La edad peak de inicio es de aproximadamente 7 años, con un rango de 1 a 12 años
- Los hombres se ven más comúnmente afectados (70%)
- Los antecedentes y la historia del nacimiento no son relevantes; sin embargo, al momento de la presentación aproximadamente la mitad de los pacientes tienen deterioro del desarrollo.
- La discapacidad intelectual puede hacerse evidente con la edad y es visto en el 70% de los casos.
- El examen neurológico es típicamente normal

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

- La evolución es variable.
  - Se produce remisión en aproximadamente el 40% de los pacientes
  - En el resto persisten ausencias mioclónicas o la epilepsia puede evolucionar con el desarrollo de otros tipos de crisis generalizadas
- El pronóstico es más favorable si las crisis de ausencia mioclónica son el único tipo de crisis y se controlan con FAC

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

Crisis:

- Las crisis de ausencia mioclónica son obligatorias para el diagnóstico
- Las crisis de ausencia se asocian con sacudidas rítmicas de 3 Hz de las extremidades superiores, superpuestas a la abducción tónica de los brazos durante la crisis (apariencia de trinquete)
- Tienen un inicio y un final abrupto
- Duran de 10 a 60 segundos y ocurren varias veces al día
- Las sacudidas mioclónicas son típicamente bilaterales y simétricas, pero pueden ser unilaterales o asimétricas.
- Pueden ocurrir mioclonías periorales y sacudidas rítmicas de la cabeza y las piernas
- El estado de alerta varía (pérdida total conciencia a conciencia preservada)

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

Crisis:

- Ocasionalmente, se dan manifestaciones autonómicas (respiración, incontinencia), automatismos gestuales complejos
- También pueden ocurrir crisis tónico-clónicas generalizadas (45%), clónicas, atónicas o de ausencia típicas
- El estado epiléptico de ausencia mioclónica es raro
- Múltiples tipos de crisis puede indicar un pronóstico más desfavorable

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

EEG:

- La actividad de fondo es normal
- Típicamente no se observa actividad delta rítmica intermitente occipital (oírda)
- Las descargas pueden ser provocadas por hiperventilación,privación del sueño, la somnolencia y el sueño y (14%) por foto estimulación intermitente

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

EEG:

- Los complejos de punta y onda generalizados regulares de 3 Hz acompañan a las crisis de ausencia mioclónica. La descarga de 3 Hz está relacionada en el tiempo con las sacudidas mioclónicas.
- El registro electromiográfico (EMG) demuestra que las sacudidas mioclónicas preceden a la marcada contracción tónica de ambos deltoides

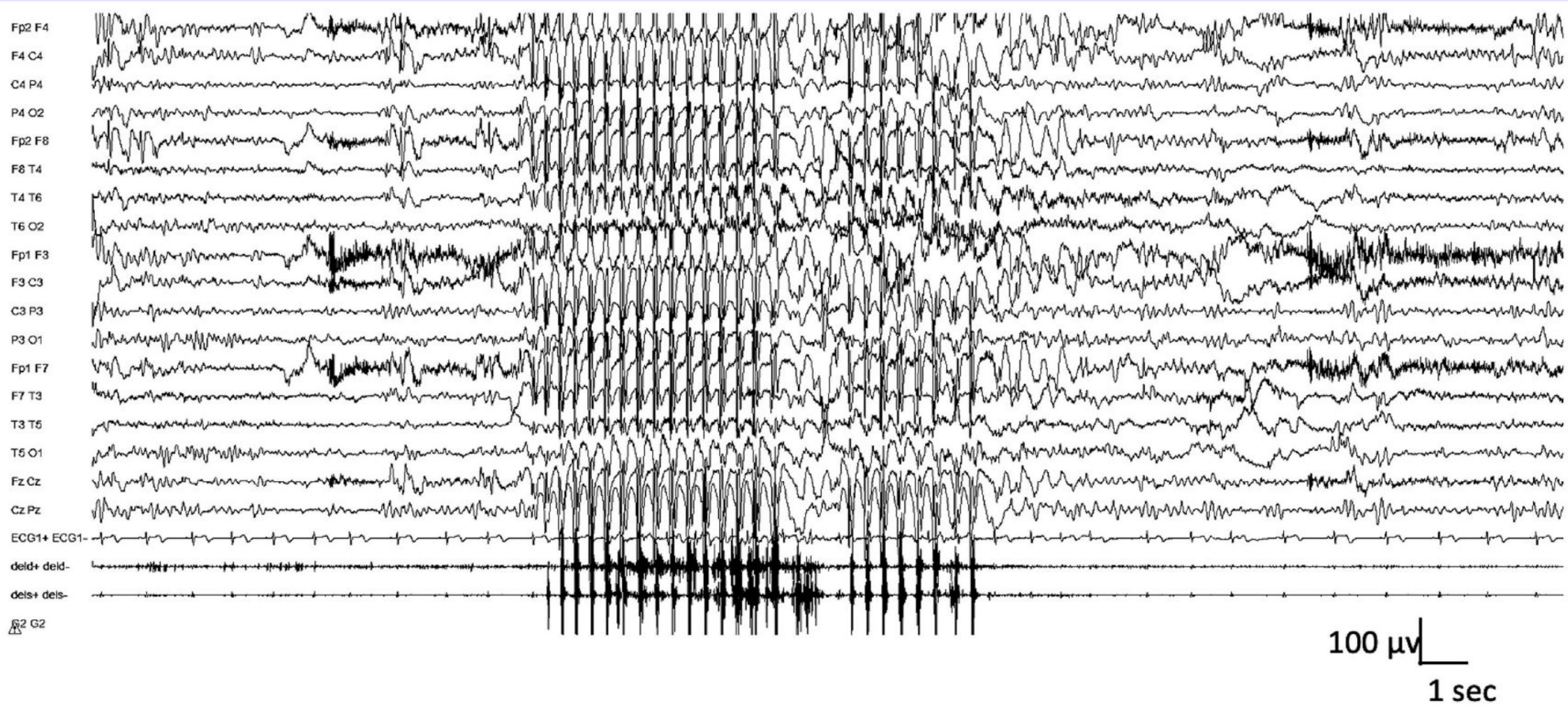


FIGURE 5 Ictal polygraphic electroencephalographic recording in an 8-year-old child with epilepsy with myoclonic absences, showing a paroxysmal generalized 3-Hz spike-and-wave discharge. Electromyographic channels (right and left deltoids) show bilateral myoclonic jerks synchronous with epileptiform abnormalities, and between jerks there is a sustained increase in muscle tone

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

Neuroimagen

- Se debe considerar una RM para excluir otras causas
- Debe ser normal o puede mostrar leve atrofia difusa

Genética

- En un 20% de los casos hay antecedentes familiares (generalmente de crisis generalizadas)
- En raras ocasiones hay antecedentes familiares de crisis febriles
- Se presume que este síndrome tiene características etiológicas genéticas compartidas con las IGE.

2.3

EPILEPSIA CON AUSENCIAS MIOCLÓNICAS (EMA)

Diagnósticos Diferenciales:

Otras epilepsias:

- CAE: aunque se pueden observar sacudidas mioclónicas sutiles con las ausencias en CAE, estas son de baja amplitud, no tienen la ritmicidad sostenida, y no están asociadas con la abducción tónica escalonada (trinquete) de los brazos
- SLG a menudo tiene ausencias atípicas con sacudidas rítmicas o pérdida del tono; sin embargo, la presencia de punta y onda lenta (≤2,5 Hz), actividad rápida paroxística generalizada y las crisis tónicas deben sugerir el diagnóstico

TABLE 7 Epilepsy with myoclonic absences

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Myoclonic absence seizures as predominant type (see text)		Focal seizures Atonic, myoclonic–atonic, or tonic seizures
EEG	Regular 3-Hz generalized spike-and-wave pattern time-locked with myoclonic jerks		Focal slowing Consistently unilateral focal spikes Generalized slow spike-and-wave pattern at frequency < 2 Hz (unless it is at the end of a higher frequency burst) Diffuse background slowing that is not limited to the postictal period
Age at onset			<1 year or >12 years
Neurological exam		Moderate or greater intellectual disability Focal neurological findings	
Imaging			Abnormal neuroimaging with causative lesion
Course of illness			Progressive cognitive decline over the course of epilepsy
An MRI should be considered to exclude other causes. An ictal EEG is not required for diagnosis, provided that myoclonic absences have been observed clinically by the diagnosing provider and the interictal study shows regular 3-Hz generalized spike-and-wave complexes. However, most untreated patients will have recorded myoclonic absence seizure on routine EEG.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, epilepsy with myoclonic absences can be diagnosed in persons who meet all other mandatory and exclusionary clinical criteria if they have myoclonic absence seizures witnessed by the examiner or captured on home video.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: EEG, electroencephalogram; MRI, magnetic resonance imaging.

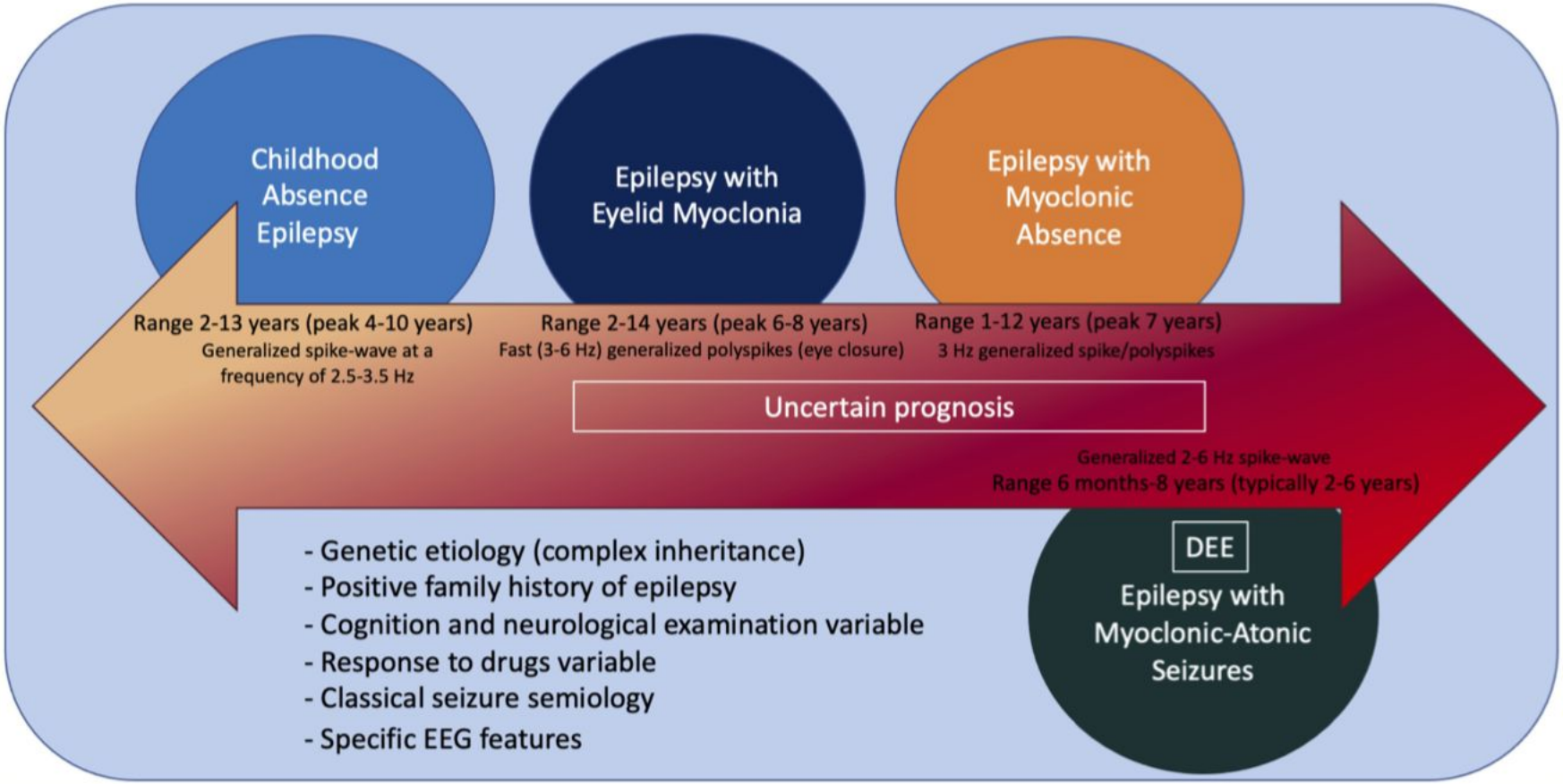

Childhood Absence Epilepsy
Epilepsy with Eyelid Myoclonia
Epilepsy with Myoclonic Absence
Range 2-13 years (peak 4-10 years)
Generalized spike-wave at a frequency of 2.5-3.5 Hz
Range 2-14 years (peak 6-8 years)
Fast (3-6 Hz) generalized polyspikes (eye closure)
Range 1-12 years (peak 7 years)
3 Hz generalized spike/polyspikes
Uncertain prognosis
Generalized 2-6 Hz spike-wave
Range 6 months-8 years (typically 2-6 years)
- Genetic etiology (complex inheritance)
- Positive family history of epilepsy
- Cognition and neurological examination variable
- Response to drugs variable
- Classical seizure semiology
- Specific EEG features
DEE
Epilepsy with Myoclonic-Atonic Seizures

FIGURE 3 Genetic generalized epilepsies of childhood are a group of conditions characterized by genetic etiology with complex inheritance, namely, with polygenic basis. A positive family history of epilepsy is frequent. Cognition, neurological examination, and response to drugs are variable. Seizure semiology and electroencephalographic (EEG) features are specific for each of the syndromes included in this group. Genetic generalized epilepsies of childhood encompass childhood absence epilepsy, which is discussed in the paper on idiopathic generalized epilepsy syndromes,[2] epilepsy with eyelid myoclonia, epilepsy with myoclonic absence, and epilepsy with myoclonic atonic seizures. Epilepsy with myoclonic absence and epilepsy with eyelid myoclonia have a variable prognosis. Epilepsy with Myoclonic Atonic Seizures is classified under the developmental and/or epileptic encephalopathies (DEEs), as children typically show developmental stagnation or regression. In the figure are represented the age at onset and EEG findings for each of the syndromes

ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y/O DEL DESARROLLO (DEES)

"Encefalopatías epilépticas"

- Se define como enfermedades en las que la propia actividad epiléptica contribuye a graves deficiencias cognitivas y conductuales más allá de lo que se esperaba de la etiología subyacente solamente
- Se caracterizan por una **actividad epileptiforme frecuente** asociada con un retraso del desarrollo y, a menudo, una regresión
- Pueden ocurrir sobre un desarrollo normal o anormal

ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y/O DEL DESARROLLO (DEES)

- Terminología adicional fue agregada en la Clasificación ILAE 2017:
  - “Desarrollo" para denotar aquellos niños que tenían un desarrollo anormal secundario a la causa subyacente, además de una encefalopatía epiléptica
  - “Encefalopatía del desarrollo” deterioro del desarrollo sin actividad epileptiforme frecuente, como en un niño con DI
  - “Síndromes de epilepsia con deterioro neurológico progresivo”: personas que han completado su desarrollo totalmente.
    (esto se pueden aplicar a personas mayores con FIRES o síndrome de Rasmussen)

ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS Y/O DEL DESARROLLO (DEES)

1. Epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas (EMATS)
2. Síndrome Lennox-Gastaut
3. EE/DEE SWAS
4. Sd de Epilepsia relacionado con infección febril (FIRES)
5. Sd de Epilepsia Hemiconvulsión – Hemiplejia

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

- Anteriormente conocida como Sd. Doose
- Incidencia 1/10.000 niños y representa el 2% de las epilepsias en la niñez
- Típicamente comienza entre los 2 y los 6 años (6 meses a 8 años)
- El sexo masculino son los más comúnmente afectados
- 1/4 tienen antecedentes de CF, se asocia con un resultado más favorable a largo plazo
- El desarrollo previo normal en 2/3 de los pacientes, y el exámen neurológico suele ser normal al inicio
- Un RDSM moderado a grave previo al inicio de las crisis debe ser alerta para el diagnóstico
- El inicio es a menudo abrupto, explosivo **"tormentoso"** de muchas crisis y tipos de crisis a menudo tónico-clónico generalizado y mioclónico

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

- En otros casos, la evolución es más lenta, requiere un seguimiento cuidadoso a lo largo del primer año para distinguirlo de SLG
- Las crisis a menudo son resistentes a FAC, particularmente durante la fase de alta frecuencia de crisis y se observan episodios recurrentes de estado epiléptico no convulsivo con mayor frecuencia de otros tipos de crisis generalizadas
- Durante esta fase ocurre estancamiento o incluso regresión del desarrollo (comportamiento, funciones ejecutivas, ataxia son frecuentemente evidentes)
- Los trastornos del comportamiento, como la hiperactividad y la agresión, y los trastornos del sueño son también comunes durante la fase activa y generalmente mejora después de que se logra el control de las crisis

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

- Pese a la fármaco-resistencia inicial, 2/3 de los niños alcanzan la remisión, generalmente dentro de los 3 años del inicio, y puede retirarse gradualmente los FAC
- En el 1/3 restante se observan crisis persistentes, deterioro cognitivo, agresión e hiperactividad
- Una vez que las crisis son controladas y el EEG mejora, se observa un progreso en el desarrollo
- El desarrollo puede volver a los niveles de función pre-mórbidos, o quedar con un grado variable de DI
- Los factores que predicen un peor resultado incluyen: crisis tónicas, estado epiléptico no convulsivo recurrente, y EEG que muestra puntas y ondas generalizadas irregulares muy frecuentes o actividad rápida paroxística generalizada

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

3.1

Crisis:

- Son obligatoria para el diagnóstico las crisis mioclónicas-atónicas y se caracterizan por una breve sacudida mioclónica, que afecta a los músculos proximales, a menudo asociado con vocalización, seguida de un breve componente atónico, que puede ser sutil, con un movimiento de cabeza, o más prominente, con una caída abrupta
- Las crisis atónicas puras, carecen del componente mioclónico al inicio y conducen a una pérdida abrupta pero breve del tono axial, con movimientos de cabeza o una caída repentina

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

Crisis:

- Otras crisis: mioclónicas, ausencias y crisis tónico-clónicas generalizadas (2/3). Las crisis tónicas aparecen en algunos pacientes más adelante en el curso y se asocian con un peor resultado a largo plazo
- El estatus epiléptico no convulsivo también es frecuente y puede ser inaugural (recurrente se asocia con un menor resultado favorable)

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

EEG:

- La actividad de fondo es normal, con un ritmo dominante posterior al inicio
- Los ritmos theta monomórficos biparietales son característicos de EMAtS, pero no se observan en todos los pacientes
- Las anomalías interictales se conforman por complejos de punta-onda o polipunta-onda de 2-6 Hz que a menudo ocurren en ráfagas que duran de 2 a 6 segundos
- Secuencias largas de descargas de puntas y ondas generalizadas irregulares debe plantear la cuestión de estado epiléptico no convulsivo

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

3.1

EEG:

Registros ictales

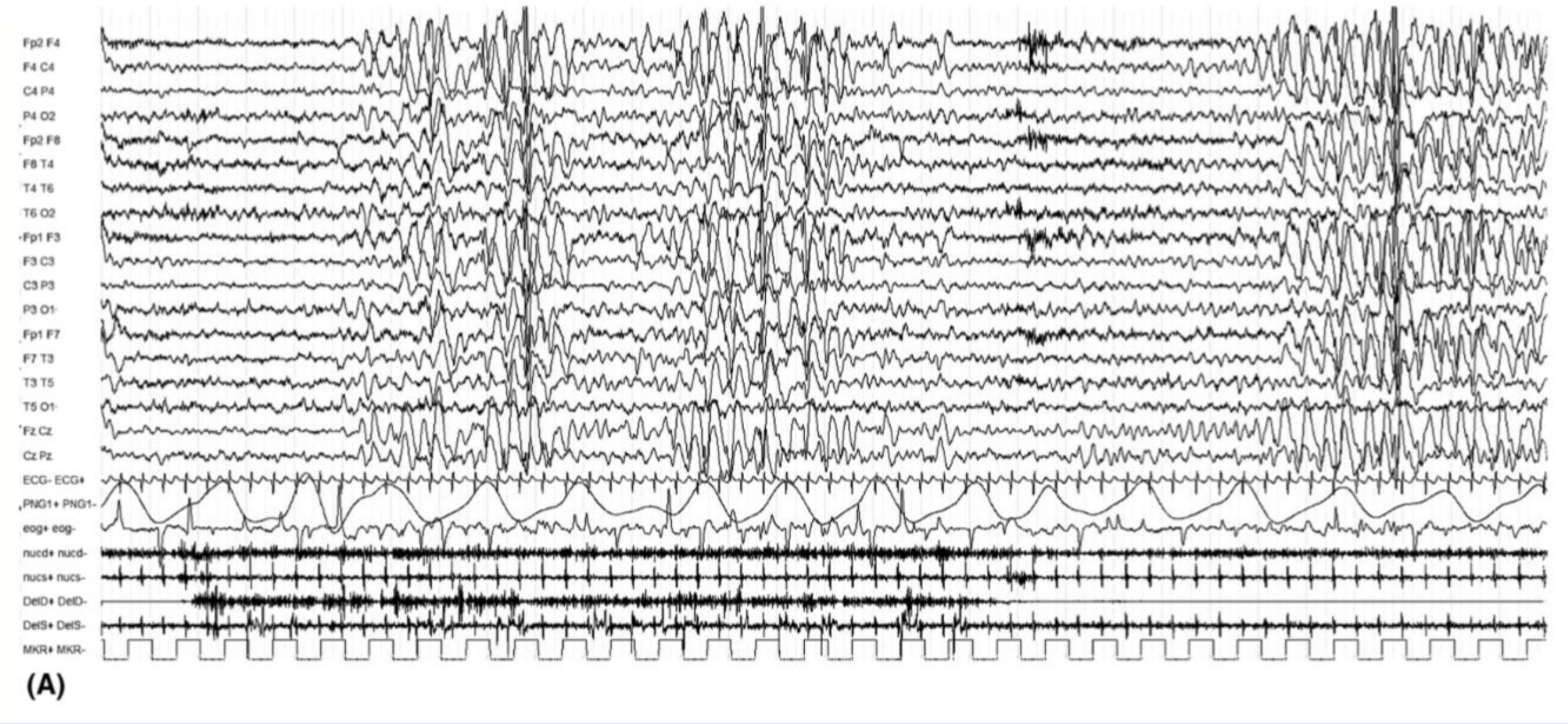
- Crisis mioclónicas-atónicas muestran descargas generalizadas de polipuntas o puntas con el mioclonus, seguidas de una onda lenta de alto voltaje que acompaña al componente atónico
- Las anomalías generalizadas de punta y onda se activan con el sueño
- La hiperventilación puede provocar descargas generalizadas de puntas y ondas y crisis de ausencia
- La fotosensibilidad es rara

3.1

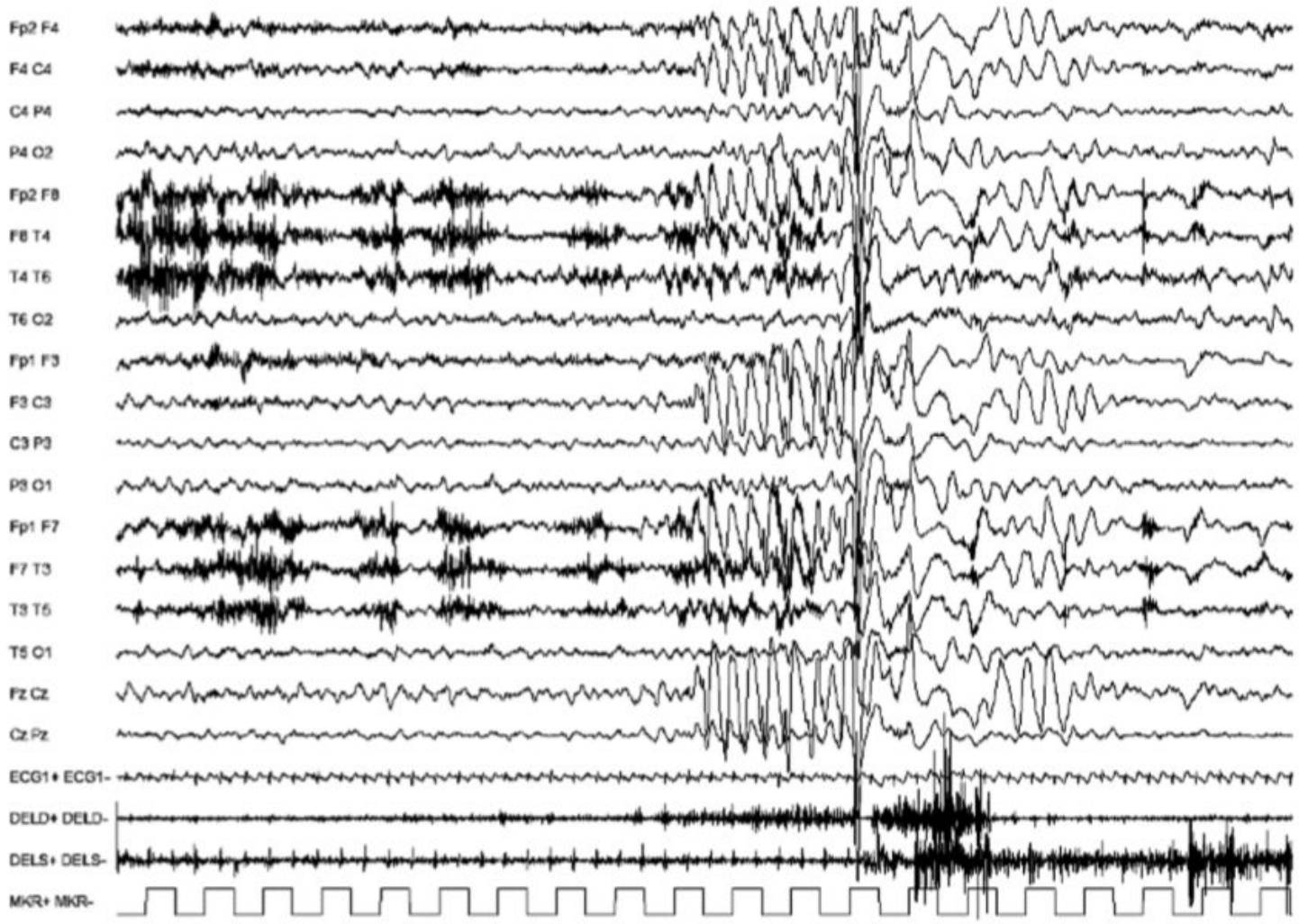
EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

EEG:

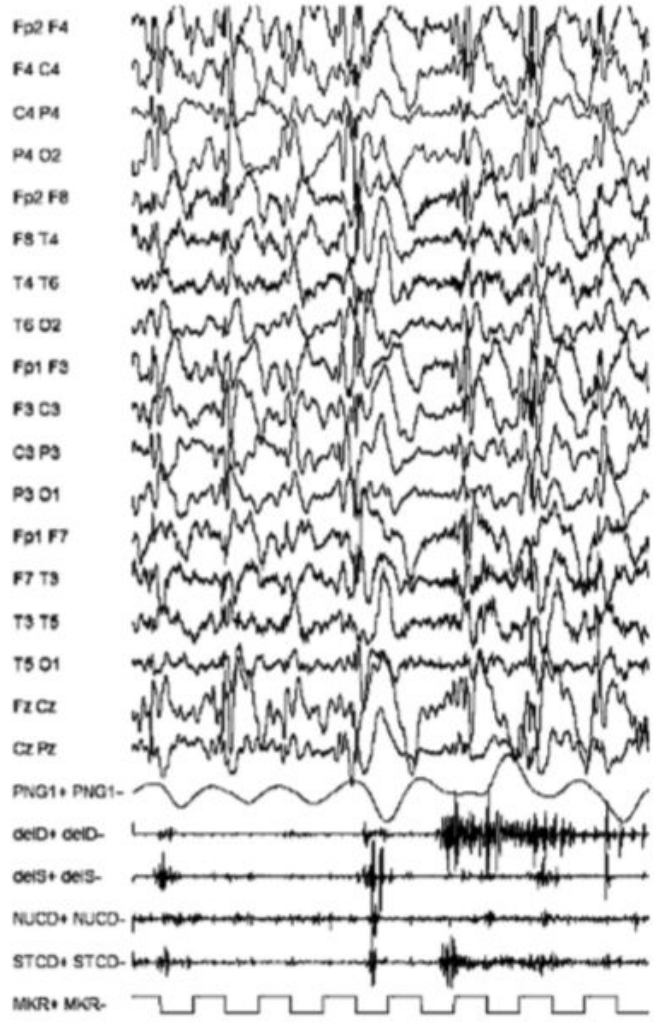
- Se recomienda el registro simultáneo de EMG con EEG para los registros ictales; las polipuntas se correlacionan con breves mioclonías en los músculos del cuello, mientras que la onda lenta se correlaciona con la pérdida de la actividad muscular en los músculos proximales de las extremidades.
- Las crisis de ausencia se relacionan con complejos de punta y onda generalizados de 2 a 6 Hz
- Durante el estado epiléptico no convulsivo, el EEG muestra largos intervalos de actividad generalizada de punta y onda irregulares y de alta amplitud, de 2 a 3 Hz, asociado con lentificación de la actividad de fondo



EEG interictal muestra ondas lentas posteriores bilaterales (4 a 6 Hz). Hay anomalías generalizadas caracterizadas por puntas de gran amplitud y anomalías de picos y ondas entremezclados con ondas delta de gran amplitud sin ningún cambio clínico.



(B) Ejemplos de crisis atónicas mioclónicas asociadas a una descarga generalizada de puntas y ondas de breve duración. EMG muestran pérdida de tono en los deltoides (B) y en los músculos nucal y esternocleidomastoideo (C).



(C)

100 µv

1 sec

3.1

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

Neuroimagen:

- RM es normal

Genética:

- 1/3 de los casos presentan historia familiar de epilepsia o crisis febriles, y se asocia con un resultado más favorable a largo plazo
- En la mayoría de los niños, EMatS tiene herencia compleja con patrón poligénico

EPILEPSIA CON CRISIS MIOCLÓNICAS-ATÓNICAS (EMATS)

3.1

Diagnóstico Diferencial:

- **SLG:** presencia de convulsiones tónicas en las primeras etapas de la enfermedad y el EEG, que muestra picos y ondas lentas <2,5 Hz y una actividad rápida paroxística generalizada durante el sueño. RDSM previo al inicio de crisis y pueden tener historia de SEI
- **Epilepsia Mioclónica del lactante**: se distingue por la falta de crisis mioclónico-atónica y ausencia atípicas, y normalmente se presenta antes que EMAtS
- **Sd. Dravet**: se distingue por crisis hemiclónicas prolongadas desencadenadas por fiebre/enfermedad en el primer año de vida y ausencia de crisis mioclónicas atónicas
- **DEE/EE SWAS**: se asocia con regresión y marcada activación de anomalías epileptiformes durante el sueño, con complejos de puntas y ondas difusos casi continuos; No se observan crisis mioclónicas-atónicas

TABLE 8 Epilepsy with myoclonic atonic seizures

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Myoclonic–atonic seizures	Tonic seizures within 12 months of epilepsy onset	Epileptic spasms or IESS prior to diagnosis Focal seizures
EEG	Generalized 2–6-Hz spike-wave or polyspike-and-wave abnormalities	Generalized paroxysmal fast activity in sleep Generalized slow spike-and-wave complexes of <2 Hz Photoparoxysmal response at low frequencies (suggests *CLN2* disease)	Persistent focal abnormalities Hypsarrhythmia
Age at onset			<6 months or >8 years
Development at onset		Moderate to severe developmental delay preceding seizure onset	
Neurological exam		Focal neurological findings	
Imaging			Causal lesion on MRI
An MRI is not required for diagnosis but is typically done to exclude other causes. An ictal EEG is not required for diagnosis. However, in a child with alerts or with clinical features that may suggest Lennox–Gastaut syndrome or infantile epileptic spasms, a video at least is essential and ideally an ictal EEG should be recorded. Syndrome-in-evolution: Epilepsy with myoclonic atonic seizures should be suspected in the case of explosive onset of multiple generalized seizure types in an appropriately aged child without other alerts or exclusionary features.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, epilepsy with myoclonic atonic seizures can be presumptively diagnosed without EEG if the clinician has personally witnessed myoclonic atonic seizures, either directly by observing the patient, or on video provided by the family. However, an EEG is strongly recommended.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: CLN2, ceroid lipofuscinosis type 2; EEG, electroencephalogram; IESS, infantile epileptic spasms syndrome; MRI, magnetic resonance imaging.

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

- El SLG es una EED asociada con una amplia gama de etiologías
- Se caracteriza por la presencia de:
    1. Múltiples tipos de crisis resistentes a los fármacos con inicio antes de los 18 años (una de los cuales debe ser tónica)
    2. Alteraciones cognitivas y a menudo del comportamiento, que pueden no estar presentes al inicio de las crisis
    3. Punta-onda lenta generalizada y paroxismos de actividad generalizada rápida en EEG

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

- El LGS representa aproximadamente entre el 1% y el 2% de todas las personas con epilepsia
- En los niños, el LGS rara vez se diagnostica al inicio de las crisis (0,6%)
- El LGS a menudo evoluciona a partir de otro síndrome o etiología de epilepsia infantil grave (20% desde SEI)
- **Edad de inicio**: entre los 18 meses y los 8 años de edad, con una edad máxima de inicio entre los 3 y los 5 años
- Es un poco más común en los **hombres**.
- A menudo se encuentran **anomalías en el examen neurológico**, que están relacionadas con la etiología subyacente

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

- La mayoría de los niños tienen un **deterioro del desarrollo anterior al inicio de las crisis**, pero puede ocurrir **un estancamiento o deterioro** del desarrollo con la aparición de crisis frecuentes
- Menos frecuente, el desarrollo y el comportamiento pueden ser normales al inicio de las crisis
- El LGS **persiste hasta la edad adulta** en casi todos los casos y las crisis siguen siendo resistentes a los medicamentos
- Las crisis tónicas y de ausencia atípicas siguen siendo frecuentes en los adultos, mientras que las crisis atónicas a menudo desaparecen
- Con el tiempo, hay una desaceleración del desarrollo, un estancamiento, o regresión, que culmina en **discapacidad intelectual de moderada a grave en >90% de los pacientes**

3.2

SÍNDROME **DE LENNOX-GASTAUT**

Crisis:

- Las crisis tónicas son obligatorias para el diagnósticos
- consisten en un aumento sostenido de la contracción de los músculos de las extremidades
- Duran de 3 seg a 2 min
- Son más frecuentes durante el sueño
- Pueden ser sutiles, con un giro o desviación lentos de los ojos hacia arriba, a veces con muecas faciales o movimientos flexores de la cabeza y/o el tronco, o más clínicamente evidente, con un llanto breve, apnea, abducción y elevación de las extremidades con un componente vibratorio y con puños cerrados bilateralmente, puede provocar una caída

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Crisis:

Además de las crisis tónicas, existe un segundo tipo de crisis obligatoria para el diagnóstico de SLG y puede incluir cualquiera de los siguientes tipos de crisis:

1. Crisis de ausencias atípicas: suelen ser frecuentes y consisten en períodos de alteración de la consciencia, difícil identificar en un paciente con deterioro cognitivo
2. Crisis atónicas: pérdida abrupta del tono axial, con movimientos de cabeza o una caída repentina, a menudo causando lesiones. Son frecuentes, sobre todo en niños más pequeños con SLG. Suelen ser breves,pocos segundos.

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Crisis:

3. Crisis mioclónicas: las crisis mioclónicas también son muy breves (<100ms) y pueden provocar caídas. Si se presentan crisis mioclónicas-atónicas, el diagnóstico de EMAtS debe considerarse fuertemente

4. Crisis focales con alteración de la consciencia: pudiendo permanecer focales o evolucionar a crisis tónico-clónicas bilaterales

5. Crisis tónico-clónicas generalizadas

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Crisis:

6. Estado epiléptico no convulsivo: aprox 3/4 pacientes con SLG tienen 1 o más, consisten en crisis de ausencia atípicas en curso con consciencia alterada, con componentes generalizados mioclónicos y atónicos multifocales, erráticos y que se intercala con crisis tónicas breves

7. Espasmos epilépticos

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

EEG:

- La actividad de fondo es anormal, con actividad theta difusa, lentificación en rango delta, que puede ser más pronunciada focalmente, dependiendo de la etiología subyacente.
- Hay dos patrones interictales obligatorios para el diagnóstico de SLG:

  1. Punta y onda lenta generalizada: patrón de puntas y ondas lentas interictal ,seguido de ondas lentas negativas de alto voltaje (350–400 ms), que son bilateralmente sincrónicas, a menudo de predominio anterior, y ocurren a una **frecuencia de ≤2.5 Hz**

  2. Actividad rápida paroxística generalizada: este patrón consiste en brotes de actividad rápida difusa o bilateral (10 Hz o más) que a menudo se ve durante el sueño. Por lo general, son breves y duran unos pocos segundos o menos

FIGURE 7 Lennox–Gastaut syndrome. Interictal and ictal polygraphic electroencephalographic (EEG) recordings are shown. (A) Generalized slow spike-and-wave abnormalities (between 2 and 2.5 Hz) are seen, lasting 8 s, not associated with any clinical signs. (B) Generalized paroxysmal 10-Hz fast activity. The discharge is seen during sleep and is not associated with any clinical signs. (C) Ictal EEG showing a generalized electrodecremental response lasting 4 s associated with bilateral tonic contraction of the upper limbs, consistent with a generalized tonic seizure

3.2

SINDROME DE LENNOX-GASTAUT

Neuroimagen:

- Se recomienda fuertemente realizar una RM al inicio (causas estructurales son la etiología más frecuente)

Genética:

- Variantes patogénicas en muchos genes han sido asociados con etiologías que causan SLG y son usualmente de novo en niños
- Test genético debe ser considerado particularmente si no se encuentra etiología después del examen clínico y RM. Sobre todo, para pacientes con alteraciones estructural cerebrales sugerente de trastorno subyacente de causa genética.

Estudio Metabólico:

- Considerar si la etiología no se logra establecer con estudios de imagen o genéticos

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Diagnósticos Diferenciales:

Otras epilepsias

- **SEI**: puede progresar a SLG, y la distinción entre estos síndromes durante la transición puede ser desafiante. A diferencia de los espasmos, las crisis tónicas suelen durar más de 3 s y no ocurren agrupadas al despertar.
- **EMAtS**: se distingue por un desarrollo normal previo al inicio de las crisis en muchos casos, las crisis mioclónicas atónicas, y un patrón generalizado de puntas y ondas más rápido, que es típicamente > 3 Hz.
- **El síndrome de Dravet:** se distingue por crisis hemiclónicas prolongadas desencadenadas por fiebre en el primer año de vida; las crisis tónicas (si están presentes) no ocurren hasta más tarde.

3.2

SÍNDROME DE LENNOX-GASTAUT

Diagnósticos Diferenciales:

- Otros EED de inicio temprano con múltiples tipos de crisis
- EED-SWAS o EE-SWAS
- Ring (20) síndrome
- Epilepsia del lóbulo frontal: puede presentar crisis tónicas bilaterales, a menudo con características asimétricas. No se ven punta-onda lenta ni actividad paroxística rápida generalizada
- Lipofusinosis tipo 2

TABLE 9 Lennox–Gastaut syndrome

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Tonic seizures (see text) In addition to tonic seizures, at least one additional seizure type must be present, which may include any of the following: • Atypical absences • Atonic • Myoclonic • Focal impaired awareness • Generalized tonic–clonic • Nonconvulsive status epilepticus • Epileptic spasms		
EEG	Generalized slow spike-and-wave complexes of <2.5 Hz (or history of this finding on prior EEG) Generalized paroxysmal fast activity in sleep (or history of this finding on prior EEG)	Photoparoxysmal response at low frequencies (consider CLN2 disease)	Persistent focal abnormalities without generalized spike-and-wave pattern
Age at onset	<18 years	>8 years	
Long-term outcome	Drug-resistant epilepsy Mild to profound intellectual disability		
An MRI is not required for diagnosis but is usually performed to evaluate for underlying etiology. An ictal EEG is not required for diagnosis. However, it should be strongly considered in a child with alerts or with clinical features that may suggest epilepsy with myoclonic atonic seizures syndrome. Syndrome-in-evolution: Approximately 50% of infants with a severe DEE, e.g., IESS or early infantile DEE, evolve over time to Lennox–Gastaut syndrome.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, at a minimum, an interictal EEG showing characteristic generalized slow spike-and-wave pattern during wakefulness is required for diagnosis.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: CLN2, ceroid lipofuscinosis type 2; IESS, infantile epileptic spasms syndrome; DEE, developmental and/or epileptic encephalopathy; EEG, electroencephalogram; MRI, magnetic resonance imaging.

3.3

EE/DEE SWAS

- Espectro de condiciones que se caracterizan por varias combinaciones de regresión cognitiva, del lenguaje, comportamiento y motora asociado con marcada activación de punta-onda en el sueño
- La regresión se evidencia en semanas a partir del patrón del EEG
- DEE-SWAS y EE-SWAS comparten características clínicas y manejo similares
- El Sd resalta la necesidad de indagar sobre características clínicas específicas, como la agnosia auditiva, la regresión global del comportamiento, habilidades motoras, y la mioclonía negativa
- **Síndrome de Landau-Kleffner** es un subtipo específico de EE-SWAS, donde la regresión afecta mayormente el lenguaje, con una agnosia auditiva adquirida
- SeLECT, SeLEAS, u otras epilepsias focales estructurales, pueden evolucionar a EE-SWAS

3.3

EE/DEE SWAS

- Poco frecuentes y representan entre el 0,5% y el 0,6% de todas las presentaciones de epilepsia
- Inicio de crisis entre los 2-12 años (peak 4-5 años)
- Ambos sexos se ven afectados por igual
- Los antecedentes y la historia del nacimiento suelen ser normales; sin embargo, las lesiones cerebrales estructurales son un factor de riesgo para DEE-SWAS y EE-SWAS **(lesión talámica en las primeras etapas de la vida, polimicrogiria perisilviana bilateral)**
- Examen neurológico y desarrollo: normalidad - anomalía cerebral estructural subyacente
- La regresión en el funcionamiento cognitivo, conductual o psiquiátrico es el síntoma cardinal de este síndrome
- También puede ocurrir regresión motora con dispraxia o características distónicas

3.3

EE/DEE SWAS

- Las crisis clínicas suelen remitir alrededor de la pubertad, incluso en pacientes con una lesión estructural
- El patrón SWAS en el EEG también se resuelve, generalmente en la adolescencia
- Las anomalías focales pueden persistir tanto durante la vigilia como durante el sueño
- La arquitectura del sueño se normaliza con la resolución de SWAS
- Generalmente se observa una mejora neurocognitiva y conductual, con resolución del SWAS en el EEG

3.3

EE/DEE SWAS

- Sin embargo, muchos pacientes tienen un deterioro residual, que es lo suficientemente grave como para limitar el funcionamiento independiente en aproximadamente la mitad de los pacientes
- Predictores más importantes del resultado cognitivo: duración y la etiología, el riesgo de un mal resultado es mayor si está presente durante >2 años
- Peores resultados cuando se inicia a una edad más temprana

3.3

EE/DEE SWAS

Crisis:

- No hay ningún tipo de crisis obligatoria
- El tipo de crisis depende de la etiología subyacente
- Durante la fase inicial, en la mayoría de los pacientes, se observan crisis infrecuentes y que responden a FAC
- Crisis tempranas suelen ser: motoras focales, con o sin alteración de la conciencia, y crisis tónico-clónicas focales a bilaterales
- Las crisis suelen empeorar con la evolución a múltiples tipos de crisis. Incluyen:
    - Crisis focales c/s alteración de la conciencia
    - Ausencia típicas y atípicas
    - Crisis atónicas
    - Crisis motoras focales con mioclono negativo

3.3

EE/DEE SWAS

EEG: El patrón EEG depende de la etiología subyacente. Se debe realizar un EEG del sueño para confirmar el diagnóstico

Vigilia

- Actividad de fondo puede mostrar una desaceleración focal o difusa y a menudo contiene anomalías focales o multifocales, pero puede ser normal
- Anomalías epileptiformes no son continuas

Somnolencia/sueño

- Marcada activación de la actividad epileptiforme, con complejos de puntas-ondas lentas (1,5-2 Hz) en sueño N-REM. Normalmente, esta actividad también se observa en la etapa II del sueño
- El SWAS suele ser difuso, pero puede ocurrir de manera más focal (típicamente frontal) o multifocal
- En el sueño REM, las anomalías se vuelven menos frecuentes o incluso pueden estar ausentes
- La arquitectura normal del sueño está ausente o es difícil de distinguir

3.3

EE/DEE SWAS

EEG:

El EEG ictal: se correlaciona con el tipo de crisis

- El patrón de EEG asociado con EE-SWAS y DEE-SWAS se conocía como estado epiléptico eléctrico durante el sueño (ESES). Históricamente, la ESES se definió como una actividad epileptiforme casi constante que ocupa >85% del sueño de ondas lentas; sin embargo, porcentajes más bajos de sueño también pueden estar asociados con una regresión significativa en la función cognitiva o conductual

3.3

EE/DEE SWAS

Neuroimagen

- Puede ser normal o demostrar anomalía estructural subyacente que pueden ser del desarrollo (polimicrogiria perisilviana) o adquiridas (anomalías talámicas)

Genética

- Algunos casos tienen una base genética (herencia monogénica o compleja)
- Historia familiar de crisis es vista hasta en el 50% de los pacientes
- La mayor causa monogénica es GRIN2A (que codifica la subunidad 2 alfa del receptor NMDA de glutamato)

3.3

EE/DEE SWAS

Diagnósticos Diferenciales:

- SeLFEs: pueden tener una marcada activación de anomalías epileptiformes durante el sueño, pero no hay una regresión cognitiva o conductual relacionada temporalmente con el hallazgo EEG de SWAS
- Epilepsias focales estructurales: pueden tener abundantes anomalías focales que pueden activarse durante el sueño, pero no hay una regresión cognitiva o conductual relacionada temporalmente con el hallazgo EEG de SWAS
- LGS: EEG muestra importantes complejos de puntas y ondas lentas durante la vigilia y el sueño, y el EEG del sueño muestra una actividad rápida paroxística generalizada y, a menudo, se capturan crisis tónicas.

Otras condiciones:

- Los niños con TEA con o sin DI pero sin regresión pueden mostrar activación de anomalías epileptiformes durante el sueño
- Regresión cognitiva por otras etiologías

TABLE 10 Developmental and epileptic encephalopathy with SWAS and epileptic encephalopathy with SWAS

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures		Tonic seizures during sleep	Epileptic spasms
EEG	Slow (1.5–2 Hz) spike-and-wave abnormalities in N-REM sleep Abnormalities are markedly activated in sleep	Generalized paroxysmal fast activity in sleep (consider Lennox–Gastaut syndrome) Generalized slow spike-and-wave complexes of <2.5 Hz in both awake and asleep states (consider Lennox–Gastaut syndrome)	
Age at onset		>1 and <2 years	<1 year or >12 years
Development at onset	Cognitive, behavioral, or motor regression or plateauing temporally related to SWAS on EEG		
Long-term outcome	Remission of SWAS pattern on EEG by mid adolescence, although EEG often remains abnormal		
An MRI is not required for diagnosis but is often performed to evaluate for underlying etiology. A sleep EEG is mandatory for diagnosis.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, this syndrome cannot be presumptively diagnosed without a sleep EEG.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: EEG, electroencephalogram; MRI, magnetic resonance imaging; N-REM, non-rapid eye movement; SWAS, spike-and-wave activation in sleep.

SÍNDROME DE EPILEPSIA RELACIONADO CON INFECCIÓN FEBRIL (FIRES)

3.4

TABLE 11 Febrile infection-related epilepsy syndrome

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	History of nonspecific febrile illness in the 2 weeks preceding seizure onset Focal and multifocal seizures that often evolve to bilateral tonic–clonic seizures Seizures progress in frequency and severity to culminate in superrefractory status epilepticus typically within 2 weeks of onset		History of epilepsy prior to onset of symptoms
EEG	Slowing of the background activity with multifocal epileptiform abnormalities and frequent, focal electrographic and electroclinical seizures	Unifocal seizures	
Age at onset		<2 years	<1 year or >30 years
Development at onset	Acute encephalopathy with onset of frequent seizures	Intellectual disability prior to seizure onset	
Neurological exam		Neurological exam abnormalities prior to onset of seizures	
Imaging			At presentation, MRI shows an epileptogenic lesion concordant with seizure onset (see text)
Other testing			Lumbar puncture showing evidence of central nervous system infection Causal antibody on CSF or plasma autoimmune testing Documented metabolic or genetic etiology Documented toxic encephalopathy
Long-term outcome		Lack of drug-resistant focal or multifocal epilepsy Lack of learning difficulties or intellectual disability Lack of variable degrees of cerebral atrophy on MRI	
An MRI is required for diagnosis to exclude a causal lesion. An ictal EEG is required for diagnosis to confirm frequency and multifocality of seizures.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, this syndrome cannot be presumptively diagnosed without EEG and MRI studies.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: CSF, cerebrospinal fluid; EEG, electroencephalogram; MRI, magnetic resonance imaging.

3.5

SÍNDROME DE EPILEPSIA - HEMICONVULSIÓN–HEMIPLEJIA

TABLE 12 Hemiconvulsion–hemiplegia–epilepsy syndrome

	Mandatory	Alerts	Exclusionary
Seizures	Diagnosis requires both a history of acute stage and chronic stage disease Acute stage: Episode of febrile, hemiclonic status epilepticus, which is immediately followed by permanent hemiparesis Chronic stage: After a variable time (usually <3 years after initial status epilepticus), unilateral focal motor or focal to bilateral tonic–clonic seizures appear		Transient hemiparesis (Todd paresis) Unilateral focal motor seizures that progress in a crescendo pattern over months to years, with late development of progressive hemiparesis (consider Rasmussen encephalitis)
EEG	Slowing of background activity over the affected hemisphere Focal or multifocal epileptiform abnormalities over the affected hemisphere in the chronic phase		
Age at onset		>4 years	>6 years
Development at onset		Intellectual disability prior to seizure onset	
Neurological exam		Focal neurological abnormalities prior to initial episode of febrile status epilepticus Facial angioma suggestive of Sturge–Weber syndrome	
Imaging	MRI immediately following febrile status epilepticus (acute stage) shows diffuse signal change with T2 hyperintensity and restricted diffusion of the subcortical region of the affected hemisphere, often with severe edema Over time (chronic stage), there is atrophy of the affected hemisphere		Other structural causes predisposing to focal status epilepticus
Other testing			Alternative cause of hemiparesis found such as acute ischemic stroke, intracranial infection, etc.
Long-term outcome	Drug-resistant epilepsy Permanent focal motor deficit		
An MRI is required to diagnosis. An ictal EEG is not required for diagnosis. Syndrome-in-evolution: Children with acute permanent hemiparesis following an episode of focal convulsive febrile status epilepticus, with mandatory MRI findings, but who have not yet progressed to the chronic phase of the disease with recurrent, drug-resistant focal motor or focal to bilateral tonic–clonic seizures should be suspected of having emerging hemiconvulsion–hemiplegia–epilepsy syndrome.			
Syndrome without laboratory confirmation: In resource-limited regions, hemiconvulsion–hemiplegia–epilepsy syndrome can be presumptively diagnosed without EEG in cases that meet all mandatory and exclusionary clinical criteria without alerts. However, an imaging study (CT or MRI) is required to exclude other causes.			

Note: Alert criteria are absent in the vast majority of cases, but rarely can be seen. Their presence should result in caution in diagnosing the syndrome and consideration of other conditions.

Abbreviations: CT, computed tomography; EEG, electroencephalogram; MRI, magnetic resonance imaging.